



Universidad del Sureste

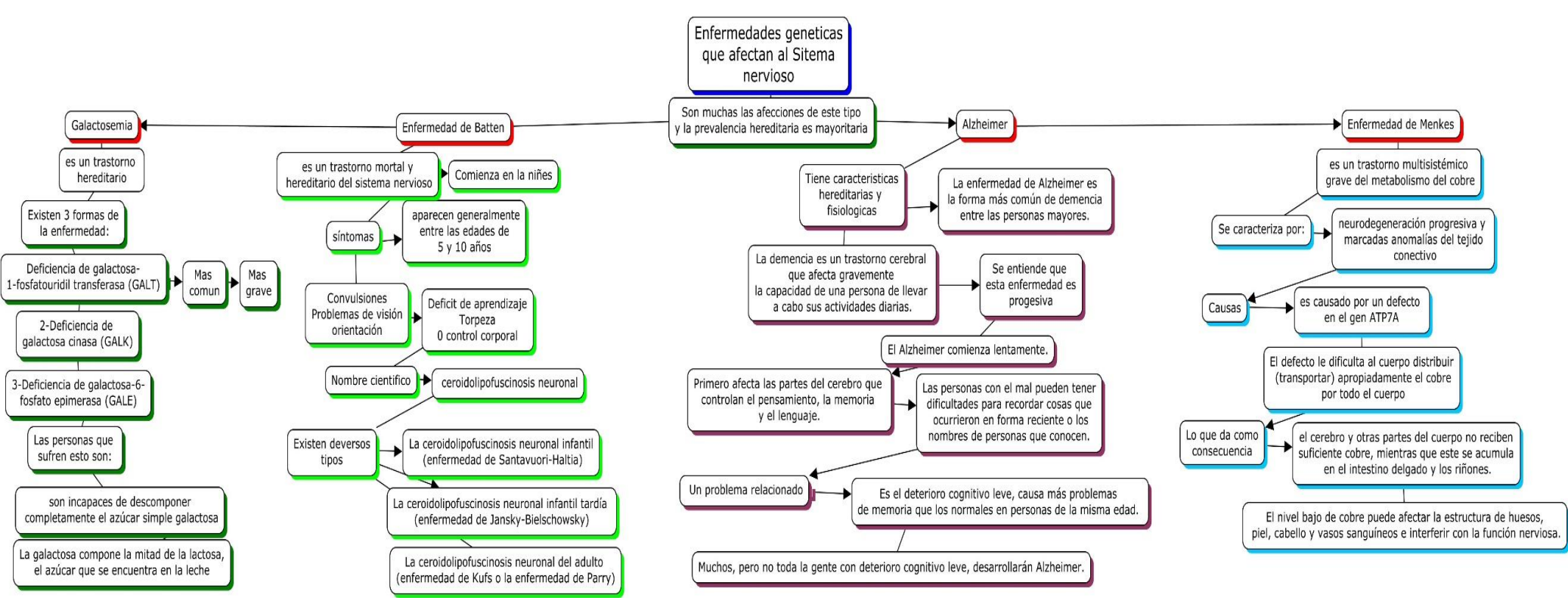
Escuela de Medicina

Enfermedades genéticas hereditarias con afección al sistema nervioso

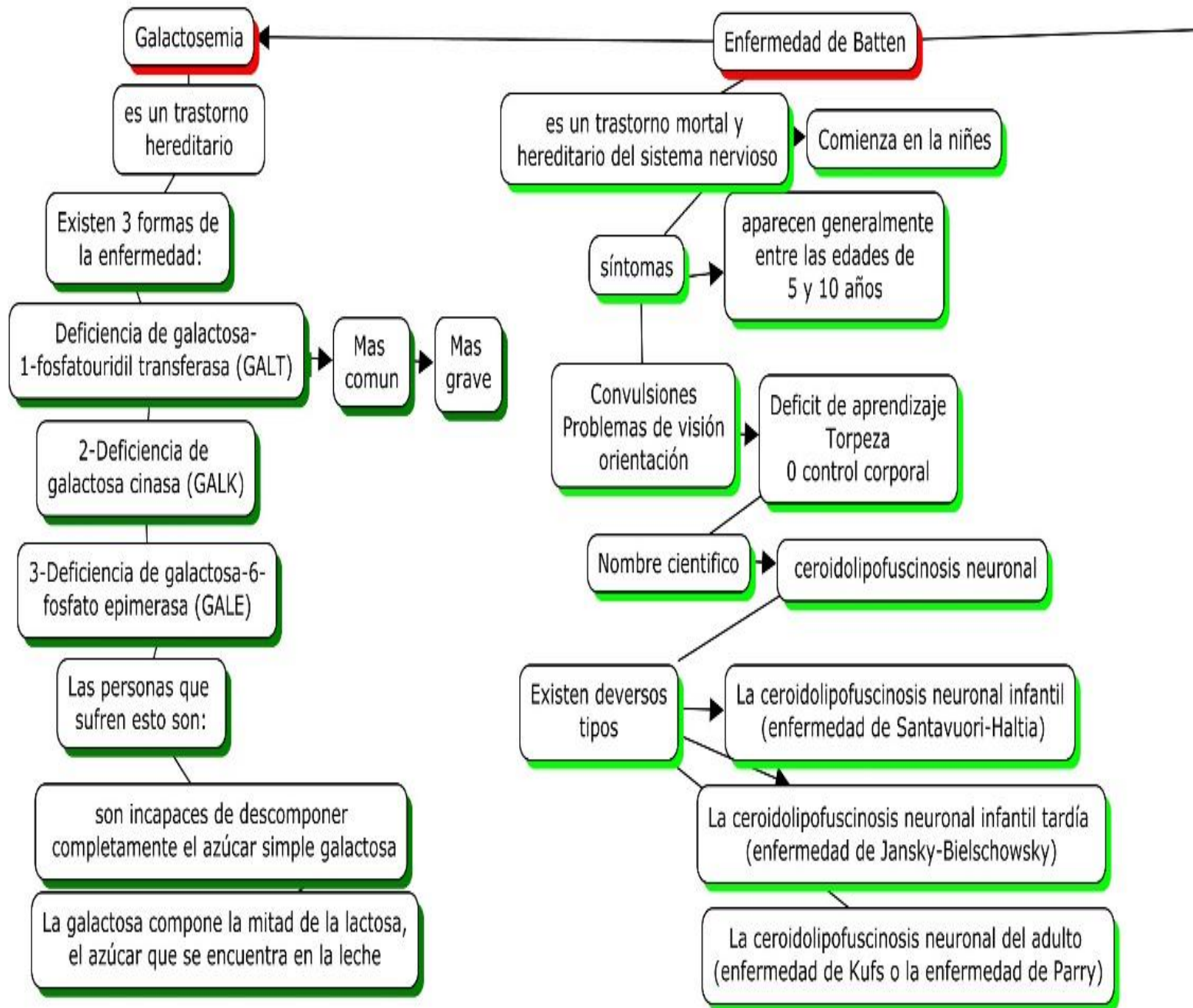
Materia: Biología molecular

Presenta: Raymundo López Santiago

Semestre: 4º "A"



Le dividí el mapa en 2 químico, por que no se logra ver adecuadamente, gracias.



Galactosemia

es un trastorno hereditario

Existen 3 formas de la enfermedad:

Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa (GALT)

Mas comun

Mas grave

2-Deficiencia de galactosa cinasa (GALK)

3-Deficiencia de galactosa-6-fosfato epimerasa (GALE)

Las personas que sufren esto son:

son incapaces de descomponer completamente el azúcar simple galactosa

La galactosa compone la mitad de la lactosa, el azúcar que se encuentra en la leche

Enfermedad de Batten

es un trastorno mortal y hereditario del sistema nervioso

Comienza en la niñez

síntomas

aparecen generalmente entre las edades de 5 y 10 años

Convulsiones
Problemas de visión
orientación

Deficit de aprendizaje
Torpeza
0 control corporal

Nombre científico

ceroidlipofuscinosis neuronal

Existen diversos tipos

La ceroidlipofuscinosis neuronal infantil (enfermedad de Santavuori-Haltia)

La ceroidlipofuscinosis neuronal infantil tardía (enfermedad de Jansky-Bielschowsky)

La ceroidlipofuscinosis neuronal del adulto (enfermedad de Kufs o la enfermedad de Parry)

Enfermedades genéticas que afectan al Sistema nervioso

Son muchas las afecciones de este tipo y la prevalencia hereditaria es mayoritaria

Alzheimer

Tiene características hereditarias y fisiológicas

La enfermedad de Alzheimer es la forma más común de demencia entre las personas mayores.

La demencia es un trastorno cerebral que afecta gravemente la capacidad de una persona de llevar a cabo sus actividades diarias.

Se entiende que esta enfermedad es progresiva

El Alzheimer comienza lentamente.

Primero afecta las partes del cerebro que controlan el pensamiento, la memoria y el lenguaje.

Las personas con el mal pueden tener dificultades para recordar cosas que ocurrieron en forma reciente o los nombres de personas que conocen.

Un problema relacionado

Es el deterioro cognitivo leve, causa más problemas de memoria que los normales en personas de la misma edad.

Muchos, pero no toda la gente con deterioro cognitivo leve, desarrollarán Alzheimer.

Enfermedad de Menkes

es un trastorno multisistémico grave del metabolismo del cobre

Se caracteriza por:

neurodegeneración progresiva y marcadas anomalías del tejido conectivo

Causas

es causado por un defecto en el gen ATP7A

El defecto le dificulta al cuerpo distribuir (transportar) apropiadamente el cobre por todo el cuerpo

Lo que da como consecuencia

el cerebro y otras partes del cuerpo no reciben suficiente cobre, mientras que este se acumula en el intestino delgado y los riñones.

El nivel bajo de cobre puede afectar la estructura de huesos, piel, cabello y vasos sanguíneos e interferir con la función nerviosa.